

表 3 不同基因类型及区域的 SNP 数

Table 3 Number of effects by type and region

突变类型	数目	比例	突变区域	数目	比例
Mutation type	Count	Percent	Mutation region	Count	Percent
3' 上游非转录	7 906	1.09%	终止密码子缺失	20	0.00%
3'_UTR_variant			Stop_lost		
5' 上游非转录起始密码获得	485	0.07%	终止密码子保留	19	0.00%
5'_UTR_premature_start_codon_gain			Stop_retained_variant		
5' 上游非转录	2 773	0.38%	无义突变	11 625	1.61%
5'_UTR_variant			Synonymous_variant		
基因下游突变	174 403	24.13%	基因上游突变	170 706	23.62%
Downstream_gene_variant			Upstream_gene_variant		
起始密码子突变	2	0%	下游区	174 403	24.22%
Initiator_codon_variant			Downstream		
基因间	276 549	38.27%	外显子	25 443	3.53%
Intergenic_region			Exon		
内含子突变	61 125	8.46%	基因间	276 549	38.40%
Intron_variant			Intergenic		
错义突变	13 422	1.86%	内含子	59 074	8.20%
Missense_variant			Intron		
无编码转录本外显子突变	289	0.04%	剪接受体	97	0.01%
Non_coding_transcript_exon_variant			Splice_site_acceptor		
无编码转录本突变	356	0.05%	剪接供体	60	0.01%
Non_coding_transcript_variant			Splice_site_donor		
剪切受体变异	97	0.01%	剪接体区间	2 273	0.32%
Splice_acceptor_variant			Splice_site_region		
剪切供体变异	60	0.01%	转录本	356	0.05%
Splice_donor_variant			Transcript		
剪切体变异	2 541	0.35%	基因上游区(5k 以内)	170 706	23.71%
Splice_region_variant			Upstream region of gene (within 5k)		
起始密码子缺失	24	0.00%	3' 上游非转录区	7 906	1.10%
Start_lost			Utr_3_prime		
终止密码子获得	292	0.04%	5' 上游非转录区	3 258	0.45%
Stop_gained			Utr_5_prime		